



## **CÂMARA MUNICIPAL DE SÃO PAULO**

Secretaria Geral Parlamentar  
Secretaria de Documentação  
Equipe de Documentação do Legislativo

### **PARECER Nº 647/2021 DA COMISSÃO DE SAÚDE, PROMOÇÃO SOCIAL, TRABALHO E MULHER SOBRE O PROJETO DE LEI Nº 675/2019.**

O presente projeto, de autoria do nobre Vereador Jair Tatto, dispõe sobre a garantia da realização do teste de cariótipo em todos os recém nascidos que apresentarem sinais cardinais indicativos da Síndrome de Down nos hospitais, maternidades e instituições similares da rede pública de saúde no município de São Paulo.

A Comissão de Constituição, Justiça e Legislação Participativa emitiu parecer de LEGALIDADE, na forma de Substitutivo, apresentado para adequar o texto à melhor técnica de elaboração legislativa.

A Comissão de Administração Pública manifestou-se Favorável ao Substitutivo da Comissão de Constituição, Justiça e Legislação Participativa.

A propositura em tela tem por objetivo assegurar, por parte dos hospitais, maternidades e instituições similares da rede pública de saúde do município de São Paulo, a realização do teste de cariótipo nos recém-nascidos que apresentarem a existência de sinais cardinais indicativos da Síndrome de Down.

De acordo com o Documento Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com Síndrome de Down , publicado pelo Departamento Científico de Genética da Sociedade Brasileira de Pediatria e atualizado em março de 2020, a Síndrome de Down (SD) é a anomalia cromossômica mais frequente nos seres humanos e a causa mais prevalente de deficiência intelectual.

As pessoas com Síndrome de Down apresentam potencial de se desenvolver pela ampla neuroplasticidade, que pode ser estimulada desde os primeiros meses de vida pela família, profissionais de saúde e educação, o que justifica um diagnóstico precoce.

A incidência de nascidos vivos com Síndrome de Down é estimada em 1 a cada 650 a 1000 gestações, independente de etnia, gênero ou classe social. No Município de São Paulo, no ano de 2019, foram registrados 158. 587 nascidos vivos no SINASC (Sistema de Informação de Nascidos Vivos), o que gera uma estimativa de 158 a 264 nascidos vivos com SD no município em 2019.

Na primeira metade do século XX, a expectativa de vida das pessoas com SD era até o início da adolescência e na sua maioria eram institucionalizadas. Devido aos avanços na área da saúde e as melhores condições de vida em geral, essa expectativa aumentou para 60 a 65 anos de idade, e quase todas as pessoas com SD vivem com suas famílias.

Os sinais Cardinais que podem se apresentar em um recém-nascido consistem em: Perfil facial achatado, Reflexo de Moro diminuído, Hipotonia, Hiperflexibilidade das articulações, Fendas palpebrais oblíquas, Pele redundante na nuca, Displasia da pelve (constatado por Raio X), Displasia da falange média do 5º quirodáctilo, Orelhas pequenas e arredondadas e Prega palmar única.

O Projeto em questão estabelece que o teste de cariótipo será realizado somente após diagnóstico clínico, feito por pediatra ou especialista nos recém-nascidos em que se evidencie a presença dos sinais indicativos que caracterizam a síndrome.

A Síndrome de Down tem sua apresentação clínica explicada por um desequilíbrio da constituição cromossômica, a trissomia do cromossomo 21, que pode ocorrer principalmente por trissomia livre, translocação ou mosaicismos. Apesar de existirem três principais possibilidades do ponto de vista citogenético, a Síndrome apresenta um fenótipo (sinais visíveis

cardinais - características observáveis no organismo que resultam da interação da expressão gênica e de fatores ambientais) com expressividade variada.

De acordo com o documento da Sociedade Brasileira de Pediatria, o diagnóstico da SD é baseado no fenótipo e deve ser estabelecido logo após o nascimento, sendo que o conjunto dos sinais presentes no neonato permite firmar o diagnóstico clínico em quase todos os casos. Quanto mais características específicas da SD forem identificadas, maior a segurança do diagnóstico clínico.

Nas crianças com mosaicismo (46,XY/47,XY + 21 ou 46,XX/47,XX + 21), correspondentes a apenas 2% dos casos, o fenótipo pode ser atenuado, dificultando o reconhecimento ao nascimento. A dificuldade surge pela existência de alguns sinais do fenótipo SD, também presentes em neonatos sem a síndrome, estimado em 5% da população.

A Sociedade Brasileira de Pediatria orienta, em seu Documento, que caso haja dúvida por parte do Pediatra após o exame físico e morfológico do recém-nascido, deve solicitar a avaliação de outros colegas ou encaminhá-lo ao especialista em Genética Clínica. Enfatiza também que o cariótipo não é obrigatório para o diagnóstico da SD, mas é fundamental para orientar o aconselhamento genético da família.

Crianças com SD evoluem com déficit de desenvolvimento psicomotor, intelectual e pôndero-estatural e quanto mais precoce são instituídas as medidas preventivas melhor o prognóstico.

A constatação da trissomia não tem valor no prognóstico, nem determina o aspecto físico mais ou menos pronunciado ou uma maior ou menor capacidade intelectual. As diferenças de desenvolvimento são características individuais decorrentes da herança genética, estimulação, educação, meio ambiente e problemas clínicos, dentre outros.

A Comissão de Saúde, Promoção Social, Trabalho e Mulher, em face do mérito do projeto, entende que este se reveste das normas legais e quanto ao mérito tem sua importância e adequação na sociedade. Pelo exposto, manifesta-se favoravelmente ao texto substitutivo da Constituição, Justiça e Legislação Participativa.

Sala da Comissão de Saúde, Promoção Social, Trabalho e Mulher, em 08/07/2021.

Felipe Becari (PSD) - Presidente

Alfredinho (PT) - Relator

Fábio Riva (PSDB)

Juliana Cardoso (PT)

Luana Alves (PSOL)

Rinaldi Digilio (PSL)

Xexéu Tripoli (PSDB)

Este texto não substitui os publicados no Diário Oficial da Cidade em 14/07/2021, p. 99, e em 15/07/2021, p. 107.

Para informações sobre o projeto referente a este documento, visite o site [www.saopaulo.sp.leg.br](http://www.saopaulo.sp.leg.br).